https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/SK/intro

Sklerodermia

Verzia 2016

1. ČO JE SKLERODERMIA?

1.1 Čo to je?

Názov sklerodermia je odvodený z gréckeho jazyka a znamená ,,tvrdá koža". Koža sa postupne stáva lesklou a tvrdou. Existujú dva rozdieľne typy sklerodermie: lokalizovaná a systémová.
Lokalizovaná sklerodermia postihuje len kožu a tkanivá nachádzajúce sa pod postihnutou kožou. Môže postihovať oči a spôsobiť uveitídu a taktiež kĺby a spôsobiť artritídu. Na koži môže mať formu ložísk (morfea) alebo tuhých pásov (lineárna sklerodermia).
Pri systémovej forme chorobný proces postihnuje nielen kožu ale aj vnútorné orgány tela.

1.2 Ako často sa vyskytuje?

Sklerodermia patrí medzi zriedkavé choroby. Odhadovaný výskyt nepresahuje 3 nové prípady na 100 000 ľudí ročne. U detí sa najčastejšie vyskytuje lokalizovaná forma a postihuje najmä dievčatá. Systémová sklerodermia sa vyskytuje u 10% zo všetkých detí so sklerodermiou.

1.3 Čo je príčinou ochorenia?

Sklerodermia patrí medzi zápalové ochorenia, ale príčina jej vzniku zápalu nie je zatiaľ objasnená. Predpokladí sa, že je to autoimunitné ochorenie, čo znamená, že imunitný systém dieťaťa reaguje proti sebe samému. Zápal spôsobuje opuch, zvýšenie teploty a nadprodukciu väzivového (jazvovitého) tkaniva.

1.4 Je to dedičné?

Nie, doposiaľ sa nepotvrdil genetický podklad sklerodermie, hoci boli popísané prípady výskytu ochorenia u viacerých členov rodiny.

1.5 Možno chorobe predísť?

Nie sú známe žiadne možnosti prevencie. Znamená to, že ani rodič ani dieťa nemohli urobiť nič, čo by zabránilo vzniku tohto ochorenia.

1.6 Je to nákazlivé?

Nie, nie je. Niektoré infekcie môžu vyvolať vzplanutie ochorenia ale samotný chorobný stav nie je infekčný. Postihnuté deti nie je potrebné izolovať od ostatných detí.

2. ROZLIČNÉ TYPY SKLERODERMIE

2.1 Lokalizovaná sklerodermia

2.1.1 Ako sa lokalizovaná sklerodermia diagnostikuje?

Lokalizovaná sklerodermia má charakteristický vzhľad tvrdej kože. V skorých štádiách ochorenia je často prítomný depigmentovaný, červený, alebo purpurový lem ložiska. Tento je prejavom prebiehajúceho zápalového procesu. V neskorších štádiách ochorenia koža u kaukazskej populácie zhnedne a následne zbledne. U ostatných rás môže vo včasnom štádiu vyzerať ako modrina, ktorá sa neskôr zmení na belavé ložisko. Diagnóza sa stanovuje na základe typického vzhľadu kože.

Lineárna sklerodermia sa objavuje v pozdĺžnych pruhoch obvykle na hornej končatine, dolnej končatine alebo na hrudníku. Chorobný proces môže ovplyvniť aj tkanivá pod kožou vrátane svalov a kostí. Niekedy sa lineárna sklerodermia vyvíja na tvári či vlasatej časti hlavy. U týchto pacientov je zvýšené riziko vzniku uveitídy. Vyšetrenia krvi sú obyčajne v norme. Pri lokalizovnej sklerodermii sa nevyskytuje významnejšie postihnutie vnútorných orgánov. Stanoveniu správnej diagnózy často pomôže biopsia kože.

2.1.2 Aká je liečba lokalizovanej sklerodermie?

Liečba má za cieľ čo najskôr zastaviť zápalový proces. T.č. dostupné liečebné postupy majú minimimálny účinok na už vytvorené väzivové tkanivo, ktoré je posledným štádiom zápalu. Cieľom liečby je dostať zápalový proces pod kontrolu a tak minimalizovať vytváranie väzivového tkaniva. Po potlačení zápalu je telo schopné vstrebať časť väzivového tkaniva a koža môže opäť zmäknúť..

Spôsoby liečby pokrývajú veľa možností od sledovania stavu bez liečby až po liečbu kortikosteroidmi, metotrexátom a inými liekmi s imunomodulačným účinkom. Dlhodobú efektivitu aj bezpečnosť týchto liekov dokumentujú štúdie. Liečbu musí predpisovať a na ňu dohliadať detský reumatológ alebo detský dermatológ.

V mnohých prípadoch zápalový proces odoznie sám, ale môže to trvať niekoľko rokov. U niektorých jedincov môže zápalový proces trvať veľa rokov a u iných sa striedajú obdobia iaktivity s obdobiami vzplanutia. U pacientov s ťažším priebehom ochorenia môže byť nutný agresívnejší liečebný prístup..

Dôežitá je fyzioterapia a rehabilitácia a to najmä v prípade lineárnej sklerodermie. Ak prechádza tuhý pruh postihnutej kože ponad kĺb, je dôležité udržiavať pohyblivosť v kĺbe cvičením, niekedy môžu byť prínosné aj hlboké masáže spojivového tkaniva. Postihnutie dolnej končatiny môže vyústiť do rozdielnej dĺžky končatín s následným krívaním a nadmerným zaťažením chrbta, bedier a kolien. Vložky do topánky, ktoré sa nosia pod kratšou dolnou končatinou, zabezpečia zhodnú funkčnú dĺžku končatín a zabraňujú zvýšenej záťaži pri státí, chôdzi, či behu. Masáž postihnutej kože s hydratačnými krémami pomáha spomaliť tvrdnutie kože.

Neesteticky vyzerajúce oblasti kože napr. so zmenenou pigmentáciou je možné najmä v tvári prekryť kozmetickými prostriedkami (napr. make-up, tónovacie krémy).

2.1.3 Aký je dlhodobý vývoj lokalizovanej sklerodermie?

Priebeh lokalizovanej sklerodermie je obvykle obmedzený na niekoľko rokov. Tvrdnutie kože sa často zastaví niekoľko rokov od jeho začiatku, ale môže prebiehať aj po dobu niekoľkých rokov. Ohraničená morfea väčšinou zanecháva len kozmetické kožné defekty (zmena pigmentácie)

a po určitom čase môže tvrdá koža dokonca zmäknúť a javiť sa ako normálna. Niektoré ložiská sa môžu zdať v dôsledku farebných zmien po odznení zápalové ešte výraznejšie.
U detí môže lineárna sklerodermia spôsobiť nerovnomerný rast medzi postihnutými a nepostihnutými častami tela, ktorý vyplýva zo straty svalovej hmoty či zníženia rastu kostí. Lineárne lézie nad kĺbom môžu spôsobiť artritídu, ktorá môže v prípade jej nedostatočnej kontroly liečbou viesť až ku kĺbnym kontraktúram.

2.2 Systémová sklerodermia

2.2.1 Aké sú hlavné príznaky systémovej sklerodermie a ako sa diagnostikuje?

Diagnóza systémovej sklerodermie je predovšetkým klinická – najdôležitejšie sú teda príznaky pacienta a nálezy pri fyzikálnom vyšetrení. Neexistuje žiaden laboratórny test na základe ktorého by sa táto diagnóza dala potvrdiť. Laboratórne vyšetrenia sa používajú na vylúčenie iných podobných ochorení, pomáhajú posúdiť aktivitu ochorenia a či sú postihnuté iné orgány ako koža. Skorými príznakmi ochorenia sú zmeny farby prstov rúk a nôh pri prechode z tepla do chladu (Raynaudov fenomén) a defekty kože na špičkách prstov. Koža špičiek prstov často rýchlo tvrdne a stáva sa lesklou. Takto postihnutá môže byť aj koža na nose. Tvrdá koža sa rozširuje a v závažných prípadoch môže napokon postihovať celé telo. V skorom štádiu ochorenia bývajú prítomné aj opuchy prstov a bolesti kĺbov.
Počas ochorenia sa môžu vyvinúť ďalšie kožné zmeny ako viditeľné rozšírenia malých ciev (teleangiektázie), stenčovanie kože a podkožného tkaniva (atrofia) a podkožné ložiská vápnika (kalcifikácie). Postihnuté môžu byť aj vnútorné orgány a dlhodobá prognóza pacientov závisí práve od typu a závažnosti ich postihnutia. Je dôležité, aby sa vyšetrili všetky vnútoné orgány (pľúca, črevo, srdce a pod.) na ich prípadné postihnutie, a preto sa vykonávajú rôzne funkčné testy každého orgánu.
U väčšiny detí je postihnutý pažerák a to často už v pomerne skorých štádiách ochorenia. Toto sa prejavuje pocitom „pálenia žáhy" (pyróza) v dôsledku prenikania žalúdočnej kyseliny zo žalúdka späť do pažeráka a ťažkosťami pri prehĺtaní niektorých druhov jedla. Neskôr sa môže postihnutie rozšíriť na celý črevný trakt a to sa prejaví napätým

bruchom (meteorizmus) a nedostatočným trávením. Časté je aj psotihnutie pľúc, ktoré významne určuje dlhodobú prognózu pacienta. Aj postihnutie iných orgánov ako sú srdce a obličky, významne ovplyvňuej prognózu pacienta. Počas sledovania pacientov so systémovou sklerodermiou lekári pravidelne prehodnocujú funkcie orgánoých systémov, aby posúcili či sa sklerodermia rozšírila na iné orgány, alebo či ich postihnutie je výraznejšie alebo miernejšie.

2.2.2 Aká je liečba systémovej sklerodermie u detí?

Voľba najvhodnejšej liečby vychádza zo spolupráce skúseného pediatrického reumatológa so špecialistami, ktorí monitorujú postihnutie určitých orgánov (napr. obličiek či srdca). V liečbe sa využívajú kortikosteroidy ako aj metotrexát a mykofenolát mofetil. Cyklofosfamid je možné použiť v prípade pľúcneho alebo obličkového postihnutia. Kvôli Raynaudovmu fenoménu je zásadná starosltivosť o dostatočný krvný obeh udržiavaním trvalého tepleného komfortu, aby sa zamedzilo vzniku kožných defektov (ulcerácií). Niekedy sa za týmto účelom používajú aj lieky rozšírujúce cievy. Neexistuje liečba, tkorá by bola jednoznačne účinná u všetkých pacientov so systémovou sklerózou. Najúčinnejšia liečba pre pacienta sa musí stanoviť použitím liekov, ktoré boli učinné u iných pacientov, aby sa zistil ich prípadný prínos pre daného pacienta. V súčastnosti sa skúmajú nové nádejné lieky predpokladá sa, že sa v budúcnosti podarí nájsť účinnú liečbu. Vo veľmi vážnych prípadoch je možné zvážiť autológnu transplantáciu kostnej drene.
Počas ochorenia je nevyhnutné udržiavať mobilitu kĺbov a hrudnej steny pomocou fyzioterapie a starostlivosti o tuhú kožu.

2.2.3 Aký je dlhodobý vývoj systémovej sklerodermie?

Systémová skleróza je potenciálne život ohrozujúce ochorenie. Z dlhodobého hľadiska prognóza závisí od stupňa postihnutia vnútorných orgánov (srdce, obličky, pľúca), ktorý sa líši medzi jednotlivými pacientami. U niektorých pacientov môže ochorenie ostať dlhodobo stabilizované.

3. KAŽDODENNÝ ŽIVOT

3.1 Ako dlho bude ochorenie trvať?

Priebeh lokalizovanej sklerodermie je obvykle obmedzený na niekoľko rokov. Tuhnutie kože sa často zastaví niekoľko rokov od začiatku ochoreni. Niekedy môže trvať 5-6 rokov a niektoré ložiská sa po zastavení zápalového procesu môžu v dôsledku farebných zmien stať ešte viditeľnejšie. Niekedy môžu následky nerovnomerného rastu postihnutých a nepostihnutých častí tela pôsobiť horšie ako zmeny v čase aktívneho ochorenia. Systémová sklerodermia je dlhodobé ochorenie, ktoré môže pretrvávať veľa rokov. Avšak vhodná liečba môže skrátiť priebeh ochorenia.

3.2 Je možné úplné uzdravenie?

Deti s lokalizovanou sklerodermiou sa zvyčajne uzdravia. Po určitom čase, môžu dokonca aj oblasti tuhej kože zmäknúť a ostanú len hyperpigmentované miesta. Naproti tomu je uzdravenie pri systémovej sklerodermii oveľa menej pravdepodobné. Avšak aj pri nejje možné dosiahnuť významné zlepšenie, alebo aspoň stabilizáciu ochorenia, čo umožní zlepšiť aj kvalitu života.

3.3 Aké sú alternatívne/doplnkové možnosti liečby?

Existujú viaceré doplnkové a alternatívne možnosti liečby, ktoré sú pre pacientov a rodiny mnohokrát mätúce. Treba dôkladne zvážiť riziká a prínosy týchto druhov liečby, nakoľko je len málo dôkazov o ich prínose a môžu byť spojené s vysokými nárokmi na čas a finančné prostriedky a môžu záťažovať aj dieťa. Ak uvažujete o vyskúšaní takejto liečby, prosím prediskutujte to s vašim detským reumatológom. Niektoré druhy takejto alternatívnej liečby môžu interagovať s konvečnou medikamentóznou liečbou. Väčšina lekárov nebude mať výhrady za predpokladu, že dodržiavate lekárske odporúčania. Je veľmi dôležité neprestať užívať predpísané lieky. Ak sú lieky potrebné na udržanie kontroly nad ochorením, môže byť ukončenie ich úžívania v čase keď je ochorenie ešte aktívne veľmi nebezpečné. Prosím prediskutujte vaše pochybnosti týkajúce sa liekov s lekárom vášho dieťaťa.

3.4. Ako vplýva ochorenie na každodenný život dieťaťa a jeho

rodiny? Aké pravidlené kontroly sú potrebné?
Ako každé chronické ochorenie, aj sklerodermia ovplyvňuje každodenný život dieťata a jeho rodiny. Pri miernej forme ochorenia bez postihnutia vnútorných orgánov vedie dieťa a jeho rodina vo všeobecnosti normálny život. Treba však mať na pamäti, že deti so sklerodermiou sú ľahšie unaviteľné a kvôli porušenej cirkulácii krvi potrebujú častejšie meniť polohu. Pravidelné lekárske kontroly sú nevyhnutné na zhodnotenie progresie ochorenia a prípadnej potreby úpravy liečby. Dôležité vnútorné orgány (pľúca, gastrointestinálny trakt, obličky, srdce) môžu byť postihnuté v rozličnom čase v priebehu ochorenia. Pravidelné prehodnotenia orgánových funkcií sú potrebné preto, aby mohli byť ich prípadné poruchy čo najskôr zistené.
Pravidelné kontroly sú nevyhnutné aj na monitorovanie prípadných nežiaducich účinkov niektorých liekov.

3.5 Ako je to so školou?

U detí s chronickými ochoreniami je zásadné, aby pokračovali vo svojom vzdelávaní. Je niekoľko faktorov, ktoré môžu spôsobovať problémy s navštevovaním školy, a preto je dôležité vysvetliť potreby dieťaťa jeho učiteľom. Pacient by sa mali zúčastňovať telesnej výchovy kedykoľvek to je možné. V takomto prípade je potrebné zvážiť rovnaké veci ako je diskutované nižšie v súvislosti so šporovaním. Akonáhle je ochorenie dobre kontrolované, čo je za použitia v súčasnosti dostupných liekov väčšina prípadov, dieťa by nemalo mať žiadne problémy zúčastňovať sa všetkých činností podobne ako jeho zdraví rovesníci. Škola znamená pre deti to isté ako práca pre dospelých: je miestom, kde sa učia, ako sa stať nezávislými a produktívnymi jednotlivcami. Rodičia aj učitelia by mali spraviť všetko pre to, aby sa dieťa mohlo normálne zúčastňovať školských aktivít. Cieľom nie je len dosiahnutie akademickej úspešnosti dieťaťa, ale aj jeho akceptácie rovesníkmi a dospelými.

3.6 Môže dieťa športovať?

Športovanie je dôležitým aspektom každodenného života dieťaťa. Jedným z cieľov liečby je umožniť deťom čo najnormálnejší život, aby sa nepovažovali za odlišné od svojich rovesníkov. Všeobecne sa odporúča, aby deti robili športy, ktoré si zvolia, pričom im je potrebné dôverovať, že s aktivitou prestanú ak sa objavia obmedzenia vyplývajúce z bolestí

svalov alebo pocitu nepohodlia. Tento prítup je súčasťou širšieho postoja k problematike, ktorý psychicky podporuje dieťa, aby bolo samostatné a schopné prekonávať obmedzenia spôsobené chorobou.

3.7 Aká strava je vhodná?

Neexistujú dôkazy o tom, že by strava mohla ovplyvniť chorobný proces a odporúča sa normálna vyvážená strava. Zdravá, dobre vyvážená strava s bielkovinami, vápnikom a vitamínmi sa odporúča všetkým rastúcim deťom. Pacienti liečení kortikoidmi by sa mali vyhýbať prejedaniu, lebo kortikoidy zvyšujú chuť do jedla.

3.8 Ovplyvňujú klimatické podmienky priebeh ochorenia?

Neexistuje žiadny dôkaz dokumentujúci vplyv klimatických podmienok na prejavy ochorenia.

3.9 Môže byť dieťa očkované?

Pacienti so sklerodermiou by sa mali vždy poradiť so svojím ošetrujúcim lekárom pred očkovaním akéhokoľvek druhu. Lekár individuálne zváži, ktoré očkovania sú pre dieťa vhodné. Vo všeobecnosti očkovanie nezvyšuje aktivitu ochorenia a nespôsobuje závažné nežiaduce účinky u pacientov so sklerodermiou.

3.10 Sexuálny život, tehotenstvo a antikoncepcia.

Neexistujú žiadne obmedzenia z dôvodu choroby týkajúce sa sexuálnej aktivity alebo tehotenstva. Avšak, pacienti užívajúci lieky by mali byť vždy veľmi opatrní vzhľadom na možné vedľajšie účinky liekov na plod. Odporúča sa konzultovať svojho ošetrujúceho lekára ohľadom antikoncepcie a tehotenstva.